

Contribution à l'Etude
du
Syndrome de Klippel-Feil

THÈSE

Présentée et soutenue publiquement le samedi 6 janvier 1940

POUR OBTENIR LE GRADE DE
Docteur de l'Université de Nancy
(MENTION MÉDECINE)

PAR

GRAUZAM Abram

Né le 15/28 Avril 1912, à Lodz (Pologne)

EXAMINATEURS DE LA THÈSE	{	MM. FROELICH, professeur....	<i>Président</i>
		SIMONIN, professeur	} <i>Juges</i>
		MUTEL, professeur	
		ROUSSEAU, agrégé....	

Le Candidat répondra aux questions qui lui seront posées sur les diverses parties de l'enseignement médical

NANCY-LAXOU

IMPRIMERIE ALFRED TOLLARD, 2-4, RUE DE MARÉVILLE

1939

Contribution à l'Etude
du
Syndrome de Klippel-Feil

THÈSE

Présentée et soutenue publiquement le

POUR OBTENIR LE GRADE DE *le 6 janvier 1940*

Docteur de l'Université de Nancy

(MENTION MÉDECINE)

PAR

GRAUZAM Abram

Né le 15/28 Avril 1912, à Lodz (Pologne)

AMINATEURS DE LA THÈSE :

{	MM. FROELICH, professeur....	<i>Président</i>
	SIMONIN, professeur	{ <i>Juges</i>
	MUTEL, professeur	
	ROUSSEAUX, agrégé....	

Le Candidat répondra aux questions qui lui seront posées sur les diverses parties de l'enseignement médical

NANCY-LAXOU

IMPRIMERIE ALFRED TOLLARD, 2-4, RUE DE MARÉVILLE

1939

Doyen : M. L. SPILLMANN, C ^{*}, I ^Q.

Professeurs honoraires : MM. WEISS, O ^{*}, I ^Q;

BOUIN, O ^{*}, I ^Q; ANCEL, ^{*}, I ^Q; DUFOUR, ^{*}, I ^Q; HOCHÉ, O ^{*}, I ^Q;

FRÉLICH, ^{*}, I ^Q; LAMBERT, ^{*}, I ^Q; JACQUES, ^{*}, I ^Q;

ANDRÉ, O ^{*}, I ^Q; JEANDELIZE, ^{*}, I ^Q.

Professeurs :

Clinique des mal. syph. et cutanées.	M. L. SPILLMANN, C [*] , I ^Q .
Clinique obstétricale	M. A. FRUHHINSHOLZ, O [*] , I ^Q .
Histologie	M. R. COLLIN, O [*] , I ^Q .
Anatomie descriptive	M. M. LUCIEN, O [*] , I ^Q .
Clinique médicale	M. L. RICHON, [*] , I ^Q .
Chimie médicale	M. H. ROBERT, [*] , I ^Q .
Clinique médicale	M. M. PERRIN, [*] , I ^Q .
Hygiène et médecine sociales	M. J. PARISOT, C [*] , I ^Q , C. S. P.
Clinique chirurgicale	M. HAMANT, [*] , I ^Q .
Physiologie	M. SANTENOISE, [*] , ^Q , ^I , A ^Q .
Clinique des maladies des enfants.	M. L. CAUSSADE, [*] , I ^Q .
Bactériologie et parasitologie	M. DE LAVERGNE, O [*] , I ^Q .
Pathologie générale et méd. expér.	M. SIMONIN, I ^Q .
Clinique gynécologique	M. BINET, [*] , I ^Q .
Pathologie chirurgicale	M. BARTHÉLEMY, [*] , I ^Q .
Anatomie pathologique	M. WATRIN, [*] , I ^Q .
Hydrologie	M. L. MERKLEN, [*] , I ^Q .
Médecine légale	M. MUTEL, [*] , I ^Q .
Thérapeutique	M. DROUET, I ^Q .
Professeurs sans chaire	{ M. L. JOB, [*] , I ^Q .
	{ M. G. LAMY, [*] , I ^Q .

Chargés de cours complémentaires :

Clinique des maladies tuberculeuses.	{ M. P. SIMONIN, I ^Q , prof.
Thérapeutique chirurg. et tech. opér.	{ M. ABEL, [*] , I ^Q , agrégé libre.
Clinique des maladies contagieuses	M. GUILLEMIN, [*] , I ^Q , C. S. P., agr. lib.
Clinique des vieillards	M. DE LAVERGNE, O [*] , I ^Q , prof.
Médecine opératoire	M. DROUET, I ^Q , professeur.
Electrothérapie et radiologie	M. BARTHÉLEMY, [*] , I ^Q , prof.
Accouchements (cours théorique) ..	M. LAMY, [*] , I ^Q , prof. sans chaire.
Propédeutique Obstétricale	M. JOB, [*] , I ^Q , prof. sans chaire.
Clinique et propédeutique chirurg.	M. VERMELIN, [*] , I ^Q , agrégé libre.
Clinique propédeutique médicale ..	M. CHALNOT, agrégé
Pathologie interne	M. BODART, A ^Q , agrégé.
Clinique des maladies mentales ..	M. KISSEL, agrégé.
Education physique ⁽¹⁾	M. ABEL, [*] , I ^Q , agrégé libre.
Clinique neurologique ⁽¹⁾	M. HAMEL, [*] , docteur.
Clinique O.-R.-L.	M. L. MERKLEN, [*] , I ^Q , prof.
Parasitologie	M. MICHON, ^Q , agrégé.
	M. AUBRIOT, ^Q , docteur.
	M. N.

Agrégés en exercice :

MM.	MM.	MM.
FLORENTIN, A ^Q .	KISSEL.	NEIMANN.
BODART, A ^Q .	BEAU.	ROUSSEAUX.
CHALNOT.	GRANDPIERRE.	THOMAS.
WOLFF, A ^Q .	HARTEMANN.	
MELNOTTE, O [*] .	MICHON.	

Agrégés libres :

MM. G. GROSS, ^{*}, I ^Q; S. RÉMY, I ^Q; BUSQUET, I ^Q;
VERMELIN, ^{*}, I ^Q; GUILLEMIN, ^{*}, I ^Q, C. S. P.; ABEL, ^{*}, I ^Q.
M. E. TRIBOLET, I ^Q, Secrétaire.

⁽¹⁾ Fondation de l'Université.

La Faculté a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui sont présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend ni les approuver ni les improuver.



A MON PÈRE ET A MA MÈRE

*Qui se sont imposé de nombreux
sacrifices pour moi. Bien faible
témoignage de ma profonde recon-
naissance filiale.*

A MA SŒUR

A TOUS LES MIENS.

A mon Maître et Président de Thèse.

M. le Professeur FRÆLICH,
Professeur de Clinique Chirurgicale
et d'Orthopédie,
Chevalier de la Légion d'Honneur,

*Qui nous a fait le grand hon-
neur de présider cette thèse.*

A mes Juges,

M. le Professeur SIMONIN,
Professeur de Clinique des Maladies tuberculeuses.
Officier de l'Instruction publique.

M. le Professeur MUTEL,
Professeur de Médecine légale,
Chevalier de la Légion d'Honneur.
Officier de l'Instruction publique.

M. le Professeur Agrégé ROUSSEAUX.

A tous mes Maîtres
de la Faculté de Médecine de Nancy.

A tous mes Maîtres
de l'Ecole de Médecine de Tours.

FACULTÉ DE MÉDECINE DE NANCY

SERMENT

Sur ma conscience, en présence de mes Maîtres et de mes Condisciples, je jure d'exercer la Médecine suivant les lois de la morale et de l'honneur et de pratiquer scrupuleusement tous mes devoirs envers les malades, mes confrères et la Société.

Introduction — Historique

Les anomalies vertébrales, communes au bas de la colonne vertébrale, sont rares au sommet. En 1912, (*Nouv. Icon. de la Salpêtrière*), les docteurs F.-M. Klippel et E.-A. Feil ont décrit un syndrome nouveau, lié à l'absence de vertèbres cervicales et à des malformations complexes où se trouvent réunies diverses anomalies : soudure totale ou partielle des vertèbres cervicales, atrophie et tassement des corps vertébraux, existence d'hémi-vertèbres, spina-bifida cervical supérieur.

Le type de cette monstruosité est représenté par le cas observé en 1911 et rapporté en 1912 par Klippel et Feil dans la *Nouvelle Iconographie de la Salpêtrière*. C'est la première observation en date, en même temps que la plus complète, puisque, à l'étude clinique, nous voyons pour la première fois associés l'examen radiographique et la dissection anatomique.

Il s'agissait d'un homme de 46 ans, mort de complications pleuro-pulmonaires. Cet homme paraissait ne pas avoir de cou, la tête reposait directement sur le tronc, la cage thoracique remontait jusqu'à la base du crâne. La colonne cervicale semblait tassée, effondrée,

comme dans le mal de Pott sous-occipital. Les cheveux étaient implantés très bas. Les mouvements de la tête étaient très réduits dans le sens antéro-postérieur et plus encore dans le sens latéral.

A l'autopsie de cet homme, la colonne vertébrale présentait de grandes anomalies, les sept vertèbres cervicales et les quatre premières vertèbres thoraciques étaient intimement fusionnées et ne formaient plus qu'une seule masse osseuse : « la masse cervico-dorsale », d'une hauteur de 8 centimètres. On distinguait sur les côtés, à la partie inférieure de cette masse osseuse, l'insertion des quatre premières côtes qui, remontant jusqu'à la base du crâne, constituaient un véritable thorax cervical. En avant, il n'était pas facile de reconnaître la séparation des segments vertébraux, sauf par de légères stries transversales. La face postérieure était occupée par un très large et très oblique orifice triangulaire, en forme de V, dont la pointe répondait à la ligne des apophyses épineuses, soudées entre elles, des premières vertèbres dorsales. C'était un spina-bifida dû à la non-fermeture des arcs postérieurs des sept ou huit premières vertèbres. La partie supérieure présentait deux cavités glénoïdes très déformées, s'articulant avec l'occipital.

Depuis cette époque, Bertolotti, de Turin, puis Feil, dans sa thèse de 1919, ont délimité les éléments anatomo-cliniques du syndrome de réduction numérique des vertèbres cervicales.

Considérée d'abord comme exceptionnelle, la malformation désignée du nom d'homme sans cou ou syndrome de Klippel-Feil est apparue de plus en plus fréquente à mesure que l'attention des cliniciens était davantage attirée vers la connaissance du syndrome.

Des faits semblables ont été publiés : en Italie par Bertolotti et Mattiolo; aux Etats-Unis par Roland O. Meisen; en Suède par Walgren; en Allemagne par Walko et Drachter; en Angleterre par David Greig; en France par Le Lorrier et Dupont; Lancé et Breton, Dubreuil-Chambardel; Brindeau et Mme Poissonier; Ducroquet, Delherm, Thayer-Rozat et Morel-Kahn; Michel et Nicolleau; Sicart et Lermoyez; Cronzon et Martin; Rebierre; Roger et Astier, Vanbockstaël et Rolland, notre Maître, M. le Professeur Frœlich et le Professeur Cornil.

L'occipitalisation de l'atlas complique très souvent le syndrome de Klippel-Feil. Malgré que cette affection ait été étudiée déjà par plusieurs auteurs, c'est à Bertolotti, qui en publie 14 cas particulièrement étudiés radiologiquement, que revient le mérite de l'identification de cet aspect spécial, qui est une des malformations les plus fréquentes du rachis et qui s'associe souvent au syndrome de réduction numérique de la colonne cervicale, plus spécialement à la fusion des 2^e et 3^e cervicales.

Plusieurs observations en ont été publiées (Sicard et Lermoyez, Roger, Reboul-Lachaux et Chabert). Citons encore la thèse intéressante de Wolgensiger sur les

complications nerveuses de ce syndrome et la revue générale de Cauby, en 1935, dans les Archives de Médecine des Enfants.

Notre Maître, M. le Professeur Frœlich, à la suite de plusieurs cas observés dans sa clinique, nous a confié l'étude de ce syndrome, dont nous le remercions respectueusement.



Étude Clinique

Ce syndrome est essentiellement caractérisé anatomiquement par :

1° Le tassement et la réduction des vertèbres cervicales, qui sont soudées et confondues entre elles en totalité ou en partie;

2° L'existence constante, dans les cas typiques, d'un spina-bifida cervical supérieur;

3° L'élévation de la cage thoracique avec formation d'un thorax cervical plus ou moins développé.

Cliniquement, on note :

a) La brièveté du cou, qui donne à ces malades un aspect particulier : la tête paraît s'implanter directement sur le tronc, ce sont des hommes sans cou;

b) L'implantation basse des cheveux. Le cuir chevelu recouvre la nuque, tend à se diriger vers les épaules et la partie supérieure du dos. Quelquefois l'implantation des cheveux se termine par une ligne hori-

zontale; plus souvent, sa limite inférieure présente la forme d'un triangle dont le sommet répond à la naissance des premières vertèbres cervicales.

c) La limitation des mouvements de la tête sur le tronc, plus accusée dans le sens latéral que dans le sens antéro-postérieur. Cette gêne est toute mécanique, car les mouvements ne sont aucunement douloureux.

A ces caractères essentiels s'ajoutent quelques signes secondaires : la déviation de la colonne vertébrale (scoliose ou cypho-scoliose haut située); l'existence d'un dos rond; l'élévation des omoplates, l'abaissement des aréoles mammaires; la disproportion de longueur des membres et du tronc; souvent une grande *difficulté à écarter les arcades dentaires*.

*
**

Suivant le degré de la réduction numérique et la netteté des signes cliniques, on peut considérer plusieurs types.

A. — TYPE I DE FEIL.

C'est le degré maximum de la réduction numérique.

Les vertèbres cervicales paraissent absentes ou très diminuées; les côtes remontent jusqu'au crâne, constituant un véritable thorax cervical; il existe un orifice triangulaire postérieur, qui est un spina bifida cervical supérieur.

Les malades atteints de cette malformation ont un aspect particulier : ils ont l'air figé, leur tête paraît

trop grosse pour le reste du corps et semble comme enfoncée entre les deux épaules.

Certains ont la tête droite, et au premier abord paraissent simplement des mal bâtis, d'autres ont la tête déviée d'un côté, comme dans le torticolis congénital.

Si l'aspect des malades est plus ou moins différent, il existe une triade symptomatique qui ne fait jamais défaut dans le syndrome de Klippel-Feil.

1° L'ABSENCE DE COU — On est frappé par l'aspect de la tête qui repose directement sur le tronc et semble enfoncée dans les épaules. Ce symptôme est en rapport avec la gravité de la malformation, et varie naturellement suivant la gravité de la malformation.

L'absence de cou est surtout remarquable quand on examine le malade de dos, puisque les premières côtes qui forment la limite inférieure du cou s'insèrent plus haut en arrière qu'en avant.

Cette grande réduction de la hauteur du cou fait paraître très large l'implantation de la tête sur le tronc, encore augmentée par les saillies des côtes qui s'élèvent très haut pour constituer le thorax cervical.

Cette brièveté du cou peut se rencontrer soit dans d'autres anomalies (spina-bifida cervical antérieur, tassement de la colonne vertébrale ou télescopage du Professeur Bon), soit au cours de maux de Pott sous-occipitaux ou de traumatismes anciens, ou lorsqu'il y a de fortes déviations cyphotiques.

Mais elle doit toujours inciter à rechercher les signes suivants, dont l'adjonction est pathognomonique de l'affection.

2° IMPLANTATION BASSE DES CHEVEUX. — Ce signe très net est constant. Généralement le cuir chevelu recouvre toute la nuque et tend à se diriger vers les épaules, sa partie inférieure revêt différents aspects : tantôt la forme d'un triangle à base répondant à l'occipital et dont la pointe finit très bas, vers les 3^e et 4^e vertèbres dorsales; d'autres fois, le cuir chevelu se termine brusquement par une ligne horizontale

L'implantation basse des cheveux indiquerait presque toujours une anomalie congénitale et quand elle est très marquée ce serait la signature d'une réduction numérique des vertèbres cervicales.

Son importance paraît proportionnelle à la gravité de la malformation et peut-être aussi à l'âge des sujets.

Chez les individus jeunes et surtout dans les formes légères, quand la réduction numérique ne porte que sur une ou deux vertèbres, on peut voir au lieu de cheveux abondants, des poils souples, fins, plus ou moins longs, formant une légère hypertrichose diffuse.

Remarquons qu'un accroissement localisé du système pileux n'est pas rare dans les anomalies du squelette vertébral, il répond à la région malformée.

Il faut donc toujours penser à une anomalie osseuse lorsqu'on trouve, en un point quelconque du squelette vertébral, un développement exagéré du système pileux.

3° LIMITATION DES MOUVEMENTS DE LA TÊTE. — Elle s'explique par la présence des côtes qui remontent très haut, gênant la liberté des mouvements du cou et surtout, parce qu'il n'existe ni atlas, ni axis individualisés.

Les mouvements passifs imprimés à la tête paraissent se passer au niveau d'une seule articulation et non pas dans l'ensemble de la colonne cervicale.

Les mouvements actifs sont de même très limités et manquent de souplesse.

Dans le sens antéro-postérieur, les sujets semblent relever le menton avec effort; l'amplitude du mouvement est très réduite; en sens inverse, ils ne peuvent, comme les sujets normaux, atteindre le manubrium sternal.

Dans le sens latéral, les mouvements sont encore plus réduits; si la tête est en même temps déviée d'un côté, on peut croire à un torticolis.

L'ouverture de la bouche est vite arrêtée, ce qui rend difficile la radiographie à travers l'espace intermaxillaire.

Quand ces trois signes sont réunis chez le même sujet, on doit songer à une réduction numérique des vertèbres cervicales; lorsqu'ils se montrent isolément ou s'ils sont peu marqués, leur valeur est moindre.

A côté de ces trois signes capitaux, il existe un certain nombre de signes accessoires, moins constants et surtout moins spécifiques.

Les uns ont été signalés par Feil, les autres par le Professeur Bertolotti.

a) *Dos rond.* — Les malades ont généralement le dos rond; quelquefois, au lieu d'être arrondi, le dos est plus ou moins plat.

La déformation est due à l'absence ou à l'atténuation de la courbure cervicale normale.

b) *Scoliose*. — Le plus souvent il y a une scoliose siégeant à l'extrémité supérieure et limitée à un court segment.

Rarement, cette scoliose est prononcée. Dans d'autres cas, moins habituels, la scoliose est prononcée et se complique de cyphose.

Une déviation très prononcée, cyphotique ou scoliotique, jointe à la conformation particulière du malade, imposent souvent pour un mal de Pott sous-occipital.

c) *Abaissement des oreilles*. — L'absence de cou amène les oreilles à toucher presque le plan des épaules. L'une d'elles est en général plus abaissée, ce qui donne des indications sur le côté de la déviation rachidienne et sur son degré d'intensité.

d) *Obliquité de l'axe des yeux*. — On trouve souvent signalée l'obliquité de l'axe du regard.

Elle semble due à la déviation de la tête, qui force l'enfant à diriger son regard en haut.

e) *Disproportion de la longueur des membres et du tronc*. — De degré variable, elle s'explique par l'absence de la colonne cervicale, ce qui entraîne une diminution proportionnelle de la hauteur du tronc.

f) *Abaissement des aréoles mammaires*. — Le mamelon est plus rapproché de l'ombilic qu'à l'état normal. Cet abaissement dépend aussi de l'absence de cou et de la constitution du thorax cervical, d'où résulte une modification des rapports normaux du squelette et des téguments.

g) *Élévation de l'omoplate.* — Cet os est plus rapproché de la base du crâne que chez l'individu normal. Cette élévation est aussi une conséquence de la formation de la cage thoracique cervicale, qui entraîne toute la ceinture scapulaire.

L'omoplate présente quelquefois une forme quadrangulaire (forme simienne).

Étude anatomique et radiographique

Au point de vue anatomique les caractères de la lésion sont : l'existence d'un tassement cervical (d'une masse cervico-dorsale),

D'un orifice triangulaire postérieur,

De la cage thoracique remontant jusqu'à la base du crâne constituant un thorax cervical,

D'une cyphose basilaire.

EXTRÉMITÉ SUPÉRIEURE DU RACHIS.

Il n'y a pas de vertèbres cervicales individualisées ; elles sont remplacées par un bloc osseux de hauteur variable, que Feil appelle la masse cervico-dorsale.

Cette masse, qui constitue l'extrémité toute supérieure de la colonne vertébrale, a une forme allongée, de longueur variable.

L'extrémité supérieure de cette masse ne présente ni atlas ni axis individualisés, ce qui explique la limitation des mouvements de la tête sur le cou.

ORIFICE POSTÉRO-SUPÉRIEUR.

La crête des apophyses épineuses semble s'ouvrir en se rapprochant du crâne, limitant ainsi un orifice

plus ou moins triangulaire. On le distingue difficilement sur certaines radiographies, parce qu'il est très élevé, en partie caché par la base du crâne et également par l'extrémité supérieure du thorax cervical.

Cet orifice est l'analogue d'un spina bifida, conséquence d'un arrêt de développement de la partie postérieure des premiers segments cervicaux.

THORAX CERVICAL.

Le thorax remonte jusqu'à la base du crâne. C'est une conséquence de l'absence de cou et de l'insertion élevée des côtes. Les premières côtes s'attachent beaucoup plus haut en arrière qu'en avant; elles limitent ainsi en avant une très courte région cervicale qui ne peut exister en arrière.

Les premières côtes sont soudées à leur origine, donnant au thorax l'aspect d'un véritable dôme osseux. A cause de cette position du thorax, la clavicule est largement dépassée par toute la partie supérieure du thorax; l'articulation sternale se projette, en arrière, au niveau de la 5^e ou 6^e côte, au lieu de la 3^e comme normalement.

CYPHOSE BASILAIRE.

Elle est caractérisée par la descente exagérée, presque verticale de la fosse cérébrale postérieure. Elle est liée, d'après Bertolotti, à une malformation des première vertèbres cervicales. Elle rend plus apparente

l'absence de cou et contribue à la formation du thorax cervical.

L'examen radiographique doit être fait en différentes positions, et particulièrement :

a) *En position intermaxillaire.* — C'est la seule façon de distinguer l'atlas, l'axis et l'orifice triangulaire postéro-supérieur.

b) *En position antéro-postérieure,* pour bien mettre en évidence le thorax cervical.

c) *En position latérale,* qui montre la cyphose basilaire.

Afin d'avoir une position latérale, une projection aussi orthogonale que possible, Ghilarducci conseille d'éloigner l'ampoule de la région cervicale de 1 m. 50. Si l'on exécute correctement la radiographie, la concentration des rayons sur un espace vertébral normal le fait apparaître comme un large sillon limité par les bords rectilignes des deux vertèbres correspondantes. S'il n'en était pas ainsi, c'était un indice de fusion plus ou moins complète des deux corps vertébraux.

B. — TYPE II DE FEIL (Type intermédiaire).

Dans ce groupe, la réduction numérique ne porte que sur une ou deux vertèbres. Au point de vue clinique, le syndrome est voilé, mais se distingue pourtant assez bien. L'implantation basse des cheveux n'est

pas constante; au lieu de cette implantation, la nuque peut être recouverte de poils souples, fins.

Le cou est diminué de longueur. La limitation des mouvements est variable. Souvent l'attitude de la tête est celle du torticolis; cette attitude est occasionnée par les anomalies concomitantes (hémi-vertèbre, occipitalisation de l'atlas, 7° côte cervicale).

Feil a décrit encore un troisième type, où le tassement ou la réduction ne reste pas localisé à la région cervicale, mais s'étend à tout le rachis.

Ces cas ont été comparés par Bon à un télescopage. Dans ces cas, les malformations sont très prononcées; elles s'étendent à tout le rachis : segment dorsal, lombaires, côtes, bassin. Ces lésions sont presque toujours accompagnées d'autres difformités (hernie, bec de lièvre), et dans la plupart des cas incompatibles avec la vie.

La diffusion des anomalies rend les caractères plus nets. Nous ne les faisons pas entrer dans le syndrome que nous étudions, puisque les lésions cervicales ne sont qu'une partie de la malformation.

D'ailleurs, on ne l'observe guère que chez le fœtus ou le nouveau-né, étant donné l'importance des lésions qui détermine une mort précoce.

* * *

Nous devons signaler l'occipitalisation de l'atlas, appelé communément syndrome de Bertolotti, qui est souvent associée aux malformations du type II.

1° *Cliniquement*, on constate : le plus souvent un torticolis congénital osseux. Ceci est surtout vrai lorsque la fusion atloïdo-occipitale est unilatérale, mais existe également d'une façon plus ou moins prononcée en cas de fusion bilatérale asymétrique. Ce torticolis se décèle par les signes suivants :

a) La tête est inclinée latéralement. Lorsqu'il y a association de torticolis musculaire, on observe une certaine rotation de la tête.

b) Les mouvements sont limités, surtout dans le sens latéral; fréquemment il y a de la difficulté à ouvrir la bouche, à cause du déplacement du maxillaire inférieur.

c) Les signes principaux peuvent s'accompagner d'asymétrie faciale et dentaire et de cypho-scoliose.

2° *Anatomiquement* :

a) Il y a toujours fusion, soit totale, soit partielle, des masses latérales de l'atlas avec l'occipital. Cette fusion peut être unilatérale ou bilatérale. Lorsqu'elle est bilatérale, elle est en général plus accentuée d'un côté et produit aussi le torticolis osseux.

L'atlas est grêle et aplati.

b) Il y a rotation de la première vertèbre cervicale autour de son axe.

Le plus souvent on rencontre chez le même malade d'autres malformations cervicales.

Parmi les malformations qui peuvent exister en même temps, la plus fréquente est l'axialisation de la

troisième vertèbre cervicale. Il y a souvent des hémivertèbres ou des hypertrophies des apophyses transverses des dernières cervicales ou côtes cervicales.

Une malformation concomitante fréquente est aussi la fusion totale ou partielle de la 2^e et de la 3^e vertèbres cervicales. Dans le cas où la soudure est partielle, l'une des vertèbres, généralement la 3^e, peut être réduite à une vertèbre très aplatie et rudimentaire, dont l'« assimilation axiale » pourrait faire croire à une réduction numérique.

En effet, l'absence des disques intervertébraux et la soudure atloïdo-occipitale réduisent la hauteur du cou et tendent à donner au sujet les signes cliniques du syndrome de Klippel-Feil.

Cependant, dans les cas de soudure de C₂ à C₃, il y aurait huit vertèbres cervicales, donc anomalie par excès et non pas anomalie par défaut, comme dans le syndrome de Klippel-Feil, malgré qu'on se trouve en présence d'un « homme sans cou ».

COMPLICATIONS.

La cage thoracique mal conformée peut constituer un point d'appel pour les affections pulmonaires aiguës et chroniques (tuberculose).

Les complications nerveuses n'ont pas été signalées par Klippel et Feil; eux, au contraire, ont insisté sur l'absence de troubles nerveux.

Logiquement, en considérant l'importance souvent très grande des lésions anatomiques et plus spécialement la présence très fréquente d'un spina-bifida, on doit s'attendre à rencontrer des troubles nerveux étendus.

Le plus souvent, ces troubles nerveux apparaissent tardivement. En effet, durant toute l'enfance, les éléments vertébraux sont peu volumineux et cartilagineux; à mesure que les vertèbres s'ossifient, les malformations deviennent plus nettes et peuvent entraîner alors l'apparition d'accidents nerveux.

Wolgensinger a bien étudié, dans sa thèse, les complications nerveuses de ce syndrome. Voici ses conclusions :

1° Les malformations du rachis cervical qui se traduisent, d'une part, par le syndrome de Klippel-Feil, et, d'autre part, par l'occipitalisation de l'atlas, peuvent s'accompagner de manifestations neurologiques que l'on peut, en tenant compte de la pathogénie, classer en plusieurs types :

- a) Celles dues à un spina-bifida cervical associé.
- b) Celles dues à une compression médullaire, radiculaire ou névritique, consécutive.
- c) Celles dues à la coexistence d'autres lésions du rachis ou de la moelle.
- d) Enfin, celles dues à la coexistence de lésions médullaires d'hérédosyphilis.

2° La conséquence clinique de ces troubles se traduit tantôt par :

a) Des hémiplegies spastiques avec ou sans paraplégie spastique associée;

b) Des parésies des nerfs craniens ou des racines cervicales;

c) Des troubles trophiques (amyotrophie);

d) Des troubles sensitifs.

Les manifestations amyotrophiques, les plus fréquentes, portent sur le sterno-cléido-mastoïdien, le trapèze inférieur et le grand pectoral ou sur les muscles de l'éminence thénar.

Les troubles subjectifs sont caractérisés par des fourmillements, de la paresthésie, sensation de décharge électrique, darlem, etc.

De plus, on peut noter la présence de troubles sphinctériens qui peuvent être caractéristiques du spina-bifida associé. En général, il y a prédominance au niveau du sphincter vésical; il s'agit le plus souvent de dysurie par rétention.

Il y a souvent des troubles réflexes, dont font partie les contractures musculaires, qu'on peut observer au niveau du sterno-cléido-mastoïdien, du peaucier ou du trapèze.

Pathogénie

Une monstruosité, dit Feil, qui s'accompagne d'une réduction numérique des vertèbres cervicales, d'un tassement prononcé étendu au corps et aux arcs vertébraux, qui s'associe presque toujours à un spina-bifida, est certainement d'origine congénitale.

Le Professeur Guillaïn avait émis l'hypothèse que des cas semblables relèvent d'une spondylite infectieuse datant des premières années de l'enfance. Cette opinion, vraisemblable peut-être lorsqu'il s'agit de faits atténués de tassement, ceux que nous avons rangé dans le type II, ne saurait s'appliquer aux faits typiques de la monstruosité. Il s'agit certainement d'une malformation datant des premiers mois de la vie intra-utérine, avant le troisième mois.

Pourquoi les lésions sont-elles localisées au seul segment cervical et non pas à tout le rachis, comme dans les faits signalés par Bon sous le nom de télescopage vertébral. C'est à cause de l'existence d'un spina-bifida cervical supérieur répondant exactement au tassement et à la diminution des vertèbres cervicales.

Supposons un rachis au début du développement de l'embryon et admettons que sous une influence quelconque, il se produise un spina-bifida dans la partie supérieure de la future colonne cervicale.

S'étendant jusqu'au crâne, ce spina n'a plus au-dessus de lui l'arc vertébral qui le protège; la conséquence en sera un affaiblissement localisé du rachis. D'autre part, les points osseux des corps vertébraux cervicaux ne paraissent qu'au cours du quatrième mois, tandis que ceux des vertèbres dorso-lombaires se montrent avant la fin du deuxième mois.

Si donc un traumatisme, même léger, ou bien une pression de l'amnios se produit vers le troisième ou quatrième mois, il est admissible d'en envisager le retentissement sur le segment cervical mal soutenu, alors que le reste de la colonne vertébrale présentera une résistance suffisante.

La pression de l'amnios peut être simplement due à un arrêt de son développement, qui coïncide souvent avec les monstruosité fœtales. On peut invoquer comme causes la syphilis, la tuberculose, l'alcoolisme.

Le rôle du traumatisme a été prouvé par de nombreuses expériences; le plus important est celui consécutif aux tentatives d'avortement.

Si l'origine congénitale de cette malformation ne peut pas être contestée, par contre, il est fort possible qu'une infection survenant après la naissance puisse localiser son action sur la malformation déjà constituée, déterminer une irritation des nerfs rachidiens cervicaux, peut-être même aggraver une lésion osseuse.

Diagnostic

Le diagnostic est assez rarement fait, soit parce qu'on n'attache pas d'intérêt à la maladie, soit parce qu'on lui décerne l'étiquette d'une autre maladie.

Le rachitisme et la spondylite traumatique sont facilement éliminés par un examen soigneux et les commémoratifs.

Le plus souvent, on fait la confusion avec le torticollis ou le mal de Pott sous-occipital.

Le syndrome de Kippel-Feil se distingue du mal de Pott cervical en tenant compte de la notion de congénitalité, de l'absence de douleur et de tuméfaction, de la conservation sans réactions pénibles des mouvements sagittaux de la tête et surtout des caractères cliniques propres accompagnant la réduction numérique des vertèbres cervicales.

Les signes nerveux sont différents dans le syndrome de Klippel-Feil et dans le mal de Pott cervical.

Dans le mal de Pott cervical il y a, dans la majorité des cas, une paraplégie ou une tétraplégie spastique, dans laquelle la ponction lombaire nous montre les signes habituels des compressions médullaires ou de la pachyméningite.

Dans le syndrome de Klippel-Feil, s'accompagnant de manifestations nerveuses, la ponction lombaire montre un liquide normal.

Mais on a confondu ce syndrome souvent avec un mal de Pott sous-occipital guéri.

Alors les signes cliniques cités précédemment peuvent ne pas suffire; il faut avoir recours alors à la radiographie, qui seule pourra permettre d'affirmer le diagnostic.

La confusion avec un torticolis se fait surtout dans l'occipitalisation de l'atlas ou quand il y a une hémivertèbre, cas qui peuvent simuler aussi le mal de Pott cervical.

Un signe différentiel important réside dans l'âge d'apparition du torticolis osseux qui accompagne habituellement la fusion atloïdo-occipitale.

En effet, quoique la malformation soit congénitale, il est rare que le torticolis existe à la naissance. C'est en général beaucoup plus tard, ordinairement de 6 à 10 ans qu'il apparaît. Il n'en est pas ainsi pour le torticolis congénital musculaire, qui apparaît quelques semaines après la naissance.

Dans le syndrome d'occipitalisation, l'élément douleur fait totalement défaut.

Nous devons éliminer encore, et cela par la radiographie, la fusion totale ou partielle de la 2° et de la 3° vertèbres cervicales.

Observations

OBSERVATION I

(Prof. Frœlich. *Rev. Méd. de l'Est*, 15 janv. 1925.)

Antoinette H..., âgée de 3 ans, est amenée au service le 21 décembre 1923. Les parents avaient remarqué dès sa naissance la brièveté du cou. Elle a marché à 15 mois. Les mouvements du cou sont limités, l'extension peut être exagérée, mais la flexion est entravée, la rotation impossible.

Le cou est très bref et la tête semble s'implanter directement sur le thorax.

L'implantation des cheveux descend très bas dans le dos, jusqu'entre les deux omoplates. Il existe en plus de la surélévation des deux omoplates. On constate une légère cyphose dorsale. L'intelligence de l'enfant est plutôt en retard. Sur la radiographie de face, on ne remarque que la dernière vertèbre cervicale, dont les apophyses latérales sont hypertrophiées. Les premières vertèbres cervicales sont difficiles à différencier : elles semblent soudées en un bloc. Ces trois symptômes : brièveté du cou, surélévation congénitale des omoplates et implantation des cheveux bas sur le dos, sont pathognomoniques de la malformation congénitale de l'homme sans cou. Il montre un spina-bifida des dernières vertèbres cervicales et des premières dorsales.

La surélévation des omoplates n'entrave pas ici les mouvements des épaules et l'enfant peut joindre les deux mains au-dessus de sa tête.

Le seul traitement que nous ayons institué a été le port d'un collier en cuir avec extension progressive, pour soutenir la tête et l'empêcher de se rapprocher davantage du thorax.

OBSERVATION II

(Cornil et Wolgensinger; in *Thèse Wolgensinger.*)
Nancy, 1928.

Ch. L., mécanicien, 21 ans, examiné à la Clinique Neurologique de Nancy, le 30 août 1927 : aspect caractéristique des « hommes sans cou ».

Attitude et faciès spécial au syndrome. Mouvements de la tête très limités, surtout dans le sens latéral.

Implantation basse des cheveux, réduction de la hauteur du cou. Clavicules normales.

Antécédents héréditaires : rien à signaler.

Antécédents personnels : né à terme, considéré comme normal jusqu'à 2 ans. A ce moment, chute dans les escaliers sur la tête. On remarque alors la présence d'une déviation de la colonne vertébrale, et il semble que le malade ait porté par la suite un appareil plâtré.

Depuis deux ans, difficulté à remuer les membres inférieurs. Il y a déjà 7 à 8 ans, le malade s'apercevait qu'il trébuchait facilement et ne tenait pas sur ses jambes.

Depuis deux ans, dysurie. Il y a 18 mois environ, apparition d'une paraplégie qui s'accroît progressivement.

Examen le 30 août 1927 : attitude et faciès de Klippel-Feil.

Thorax en tonneau, enfoncement xyphoïdien, lordose, nuque plate en coup de hache.

La face antérieure montre le menton rapproché du sternum. Légère limitation dans l'élévation des bras.

Il existe une hémiparésie spastique droite avec association de paraplégie. Troubles sphinctériens : dysurie; B.-W. négatif.

Radiographie : occipitalisation très accentuée de l'atlas, soudure des 1^{re}, 2^e et 3^e vertèbres cervicales, coalescence des apophyses épineuses de la 2^e et de la 3^e cervicales; pas de spina-bifida nulle part.

OBSERVATION III

(Inédite. Service du Prof. Frœlich.)

Bath..., 6 ans et demi. Entré au service le 21 mars 1935.

Absence de cou. Scoliose (cervicale gauche, dorsale droite, lombaire gauche). Malformations osseuses congénitales multiples (crâne natiforme, hémiatrophie faciale, occipital plus développé à droite). Torticolis : tête inclinée à droite.

Bascule du bassin.

La radiographie montre : colonne cervico-dorsale tassée, trois vertèbres réduites à leur moitié. Absence de deux côtes.

Dépression sacro-coccygienne; fistule d'une profondeur de 8 cm. environ. Pas de lésions de la colonne lombaire, ni dorsale.

OBSERVATION IV

(Inédite. Service du Prof. Frœlich.)

A. H., 6 ans, entré le 15 avril 1936.

Cou raccourci, cyphose dorsale, ascension des omoplates. Saillie angulaire au niveau des 7^e et 8^e dorsales. Malformations costales : côtes bifides. A droite et à gauche, l'apophyse épineuse de la 1^{re} dorsale présente une sorte d'exostose en arrière. Les corps des 3^e et 4^e vertèbres cervicales paraissent fusionnés. Peut lever les bras au-dessus des épaules, mais seulement depuis 5 à 6 mois.

Conclusions

1° Le syndrome de Klippel-Feil est caractérisé anatomiquement par :

- a) Le tassement et la réduction des vertèbres cervicales;
- b) L'existence d'un spina-bifida cervical supérieur, dans les cas typiques;
- c) L'élévation de la cage thoracique.

2° Cliniquement on note :

- a) La brièveté du cou;
- b) L'implantation basse des cheveux;
- c) La limitation des mouvements de la tête sur le tronc.

3° Suivant les degrés on distingue le type I de Feil, le type II de Feil et l'occipitalisation de l'atlas, qui est souvent lié au type II.

4° Les complications sont d'ordre nerveux ou pulmonaires.

5° Le diagnostic doit être fait avec le torticolis, avec le mal de Pott sous-occipital, la spondylite traumatique, la fusion totale ou partielle de la 2° et 3° cervicales. Il sera basé sur l'anamnèse, les caractères cliniques propres du syndrome, la ponction lombaire et surtout sur la radiographie.

6° La maladie est congénitale; le tassement des vertèbres cervicales est la conséquence d'un traumatisme ou de l'action d'une maladie amniotique sur la colonne cervicale avant le troisième mois, qui, à ce moment, n'est pas encore fermée.

L'hérédo-syphilis semble y jouer un certain rôle.

7° Le traitement est inutile ou consistera seulement dans un collier en cuir avec extension progressive.

Bibliographie

- ANDREIS (I). — Etude anatomique et radiographique sur le spina-bifida occulta. — *Thèse de Lyon*, 1924.
- ANNOVAZI. — Un cas d'anomalie congénitale du rachis cervical. — *Arch. di orthopédia*, vol. XXXIX, f. 1, 1923.
- BAR. — Télescopage vertébral. — *Bull. de la Soc. d'Obst. de Paris*, 19 nov. 1903, 19 mai 1904.
- BERTOLOTI. — Les anomalies congénitales du rachis cervical. — *La chir. degliani di memento*, fasc. IV, vol. IV, déc. 1920.
- BRETON. — Contr. à l'étude des malformations congénitales des vertèbres cervicales. — *Th. Paris*, 1920-21.
- COMBY. — Le syndrome de Klippel-Feil. — *Archives de méd. des enfants*, 1935, p. 37.
- CRONZON et MARTIN. — Un cas de diminution numérique des vertèbres cervicales. — *Soc. de Neurologie*, 1^{er} mars 1923.
- CRONZON et MARTIN. — Un cas de syndrome de Klippel-Feil. — *Rev. de Neurologie*, n° 3, mars, t. XXX.
- CRONZON et LIÈGE. — Les anomalies du développement de la colonne cervicale, p. 270-273. — *Le Monde médical*, 15 sept. 1928, p. 743.
- DELFOSE et SEMESTRE. — Deux cas de syndrome de Klippel-Feil. — *Le Scalpel*, n° 7, 5 janv. 1929, p. 17-21.

- FEIL. — L'absence et la diminution des vertèbres cervicales.
— *Thèse*, Paris, 1919.
- Sur la localisation du spina-bifida dans la région cervicale. — *Progrès médical*, 20 nov. 1920.
 - Spina-bifida et anomalies vertébrales. — *Progrès médical*, mai 1921.
 - Le rôle du spina-bifida dans la distribution de certaines anomalies vertébrales. — *Gaz. méd. du Centre*, mars 1921.
 - Comment doit-on radiographier la colonne cervicale, quand on soupçonne l'existence d'une anomalie. — *Journ. de radiologie et d'électrologie*, t. VII, n° 3, mars 1923.
- FEIL, VATOCKSTAEI et ROLAND. — Réduction numérique et tassement des vertèbres cervicales. — *Communic. à la Soc. anatomique*, 29 mars 1929.
- Les hommes sans cou. — *Rev. d'orthopédie*, 1929, p. 281.
- FROELICH. — Un cas de syndrome de Klippel-Feil. — *Rev. méd. de l'Est*, 15 janv. 1925.
- KLIPPEL et FEIL. — Un cas d'absence de vertèbres cervicales. — *Communic. à la Soc. d'Anthrop.*, 21 mars 1912.
- *Communic. à la Soc. anat. de Paris*, 1912.
 - Un cas d'absence des vertèbres cervicales avec cage thoracique remontant jusqu'à la base du crâne. — *Nouvelle Iconographie de la Salpêtrière*, n° 3, 1912.
- LANCE. — Syndrome de Klippel-Feil. — *Soc. de Pédiatrie*, 21 décembre 1920.
- MICHEL et NICOLLEAU. — Syndrome de Klippel-Feil. — *Nouvelle méd.*, avril 1922.
- MARESTIER. — Des signes radiologiques du syndrome de Klippel-Feil. — *Th. Paris*, 1925.
- MUTEL. — Le spina-bifida occulta. — *Rev. d'orthopédie*, 1929, p. 552-605.

PETRESCO-POISSONNIER (Mme). — Contr. à l'étude du syndrome de Klippel-Feil. — *Th.* Paris, 1922.

ROGER et ASTRES. — Syndrome de Klippel-Feil et rhumatisme vertébral. — *Marseille médical*, 15 déc. 1923.

SICARD et LERMOYEZ. — Formes frustes, évolutives, familiales du syndrome Klippel-Feil. — *Bull. de la Soc. de Neurologie*, 11 janv. 1923.

WALKO. — Un cas d'absence des vertèbres cervicales in *Thèse* de Lesbré, Lyon, 1913.

WOLGENSINGER (L.). — Des phénomènes nerveux dans le syndrome de Klippel-Feil. — *Th. Nancy*, 1928.

Table des Matières

Introduction. — Historique	7
Etude clinique	11
A. — Type I de Feil	12
Etude anatomique et radiographique	18
B. — Type II de Feil	20
Complications	23
Pathogénie	26
Diagnostic	28
Observations	30
Conclusions	33
Bibliographie	35

Vu :

Nancy, le 29 Novembre 1939.

Le Président de Thèse :

FRÆLICH.

Vu et approuvé :

Nancy, le 30 Novembre 1939.

Le Doyen de la Faculté de Médecine,

L. SPILLMANN.

Vu et permis d'imprimer :

Nancy, le 2 Décembre 1939.

Le Recteur de l'Académie,

Président du Conseil de l'Université,

L. BRUNTZ.

